

Генетический тест на SMA

(аутосомно-рецессивную спинально-мышечную атрофию)

| | | | |
|-----------------------------|-------------------------------------|----------------------------------|--|
| Дриголя Галина Михайловна | | | Номер исследования: 28092021-Dri2 |
| Питомник Goodfild | Дата рождения 24.02.2021 | Родословная 26808 (RU) | Дата выдачи результата: 12.10.2021 |
| Порода Мейн-кун | Кличка Respectcoon Taylor | Пол ♂ | |

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

N/N – Гомозигота по аллелям нормального типа (локус *LIX1-LNPEP* не содержит делеции).

N/lix1-lnper – Гетерозигота по аллелям мутантного типа (одна из копий локуса *LIX1-LNPEP* содержит делецию).

lix1-lnper/lix1-lnper – Гомозигота по аллелям мутантного типа (обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию).

Данный тест позволяет выявить делецию в локусе *LIX1-LNPEP*, ассоциированную с аутосомно-рецессивной спинально-мышечной атрофией у домашних кошек, как описано Fyfe *et al.*, 2006.

Животные, у которых обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию, подвержены развитию спинально-мышечной атрофии (SMA). Наличие делеции только в одной из двух копий локуса *LIX1-LNPEP* не приводит к развитию заболевания.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова



Feline SMA test (autosomal recessive spinal muscular atrophy)

| | | | |
|----------------------------|----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| Galina Drigolya | | | Test number: 28092021-Dri2 |
| Cattery Goodfild | DOB 24.02.2021 | Pedigree 26808 (RU) | Report date: 12.10.2021 |
| Breed Maine Coon | Cat Respectcoon Taylor | Sex ♂ | |

Result

N/N

Result Codes:

N/N – Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *LIX1-LNPEP* locus).

N/lix1-lnpep – Cat is heterozygous for the mutant alleles (one copy of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

lix1-lnpep/lix1-lnpep – Cat is homozygous for the mutant alleles (two copies of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

This test detects the 140-kb deletion in the *LIX1-LNPEP* locus associated with autosomal recessive spinal muscular atrophy in domestic cats as described by Fyfe *et al.*, 2006.

The SMA disease affects cats with two mutant copies of the *LIX1-LNPEP* locus only. Cats with only one mutant copy of the *LIX1-LNPEP* locus are clinically without any symptoms.

Chief of molecular
diagnostics laboratory
Bagmanova S. Elena

